

ANEMIA FALCIFORME E HEMOGLOBINOPATIA SC: HETEROGENEIDADE NO PERFIL HEMOLÍTICO

E.D.C. Santos^a, I.G.S. Quadros^b, S.P. Carvalho^c, S.C.M.A. Yahouedehou^c, L.C.G.C. Luiz^a, J.R.D. Ferreira^d, E.V. Adorno^d, T.C.C. Fonseca^{a,b}, M.S. Gonçalves^c, M.M. Aleluia^a

^a Universidade Estadual de Santa Cruz (UESC), Ilhéus, BA, Brasil

^b Centro de Referência em Doença Falciforme de Itabuna (CERDOFI), Itabuna, BA, Brasil

^c Laboratório de Investigação em Genética e Hematologia Translacional (LIGHT), Instituto Gonçalo Moniz (IGM), Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ), Salvador, BA, Brasil

^d Universidade Federal da Bahia (UFBA), Salvador, BA, Brasil

A doença falciforme (DF) é uma desordem genética caracterizada pela presença da hemoglobina S (HbS), em homozigose (HbSS), se constitui a anemia falciforme (AF) e, heterozigose em associação com hemoglobina C, é definida por hemoglobinopatia SC (HbSC). A fisiopatologia da DF é constituída por mecanismos variáveis entre os genótipos, constituindo variabilidade de manifestações clínicas. Nesse contexto, a úlcera de perna, lesão cutânea na região maleolar, tem sido caracterizada por quadro hemolítico intenso. Em contrapartida, a retinopatia, vaso-oclusão em microvasos da retina, decorre de quadro hemolítico discreto. Diante do exposto, esse estudo objetivou avaliar biomarcadores associados ao perfil hemolítico entre pacientes com AF e HbSC. Esse estudo de corte transversal descritivo foi realizado no Centro de Referência a Doença Falciforme de Itabuna, Bahia, no período de julho a novembro de 2019. Os pacientes incluídos nessa casuística foram diagnosticados com DF (AF ou HbSC) e estavam em estado estável, fora de terapia transfusional. Após a assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido, foram coletados 15 mL de sangue periférico, seguindo para análise a partir dos analisadores automatizados SYSMEX KX21 e COBAS para os seguintes biomarcadores: hemácias, hemoglobina (Hb), hematócrito, reticulócitos absoluto, bilirrubina total e frações, lactato desidrogenase (LDH), aspartato aminotransferase (AST/TGO) e ácido úrico. As análises estatísticas foram realizadas no programa SPSS versão 20.0 e os valores de $p < 0,05$ foram considerados significativos. Nesse estudo foram incluídos 58 pacientes com DF, sendo 26 pacientes com AF e 32 com HbSC. As análises demonstraram quadro hemolítico predominante em pacientes com AF: hemácias ($10^6/\mu\text{L}$) $2,46 \pm 0,66$ ($p \leq 0,001$); hemoglobina (g/dL) $8,05 \pm 2,38$ ($p \leq 0,001$); hematócrito (%) $25,5 \pm 6,81$ ($p \leq 0,001$); reticulócitos absoluto 84.053 ± 55317 ($p = 0,001$); LDH (U/L) $793,27 \pm 376,34$ ($p \leq 0,001$); bilirrubina total (mg/dL) $2,97 \pm 2,78$ ($p = 0,003$); bilirrubina indireta (mg/dL) $2,40 \pm 2,13$ ($p = 0,003$); AST/TGO (U/L): $54,88 \pm 40,27$ ($p = 0,002$). De modo complementar, as análises demonstraram que todos os biomarcadores hemolíticos, incluindo o ácido úrico, em conjunto, estão associados ao desenvolvimento de úlceras de perna, lesão cutânea predominante em pacientes com AF, ($R^2 = 37,7$; $p = 0,002$). A

variabilidade entre as taxas hemolíticas da DF conduzem à ampla variedade de manifestações clínicas entre indivíduos com AF e HbSC. Nesse contexto, a AF tem sido associada à hemólise frequente e complicações clínicas correspondentes, como úlceras de perna. Em contrapartida, a HbSC tem sido associada a níveis aumentados de hemácias e hemoglobina com poucas taxas de hemólise, favorecendo a prevalência de complicações clínicas, como retinopatia. Dessa forma, o presente estudo reforça a heterogeneidade do perfil hemolítico entre os diferentes genótipos da DF, constituindo característica importante para predição de complicações clínicas.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.047>

ANEMIA FALCIFORME: PRINCIPAIS ALTERAÇÕES LABORATORIAL E MÉTODOS DE DIAGNÓSTICO

P.C. Almeida^a, F.C. Almeida^a, F.L.O. Lima^a, F.S. Reis-Góes^b, L.N.L. Gomes^b, C.F. Amorim^b, J.O. Rios^b

^a Faculdade Nobre de Feira de Santana (FAN), Feira de Santana, BA, Brasil

^b Unidade de Ensino Superior de Feira de Santana (UNEF), Feira de Santana, BA, Brasil

Objetivo: Relatar as principais alterações laboratoriais presentes na anemia falciforme e apontar os métodos de diagnóstico utilizados para confirmação da mesma. **Introdução:** A anemia falciforme é uma doença hemolítica de caráter genético autossômico recessivo, originada por uma mutação no cromossomo 11 que resulta na substituição de um ácido glutâmico pela valina na posição 6 do segmento A da cadeia polipeptídica β . A hemoglobina S desenvolve a distorção dos eritrócitos formando assim as hemácias em foice ou falciforme. **Metodologia:** Trata-se de um de um estudo de revisão de literatura do tipo integrativa onde foram utilizados artigos das seguintes bases de dados: Lilacs, Medline, PubMed, SciELO (Scientific Eletronic Library Online) e ScienceDirect, com recorte temporal de 2010 a 2020. **Discussão:** O hemograma é primordial para o diagnóstico laboratorial, nele é possível a visualização de hemácias falciformes que são formas evidentes para este tipo de doença. Além desse achado os leucócitos estarão elevados, os eritrócitos, hematócrito e hemoglobina estarão diminuídos, visto que a hemoglobina S altera a forma das hemácias, e como consequência disso há um aumento na sua destruição, culminando assim em menor quantidade desse tipo de célula na circulação. Com relação as manifestações clínicas, os processos inflamatórios são os mais comuns e estão diretamente ligados ao processo de vaso-oclusão. Com relação aos métodos de diagnósticos utilizados sabe-se que os exames clínicos servem como triagem e que a confirmação da doença é feita pela eletroforese de hemoglobina, sendo este considerado padrão-ouro para confirmação do diagnóstico. **Conclusão:** A anemia falciforme é uma doença hereditária que ainda não tem cura, mas a ciência busca meios de aumentar a sobrevida dos pacientes.

<https://doi.org/10.1016/j.htct.2020.10.048>